

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1960

THÈSE

N°

50

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Émile Jean ROGÉ

Né le 28 Février 1933 à Neuilly-sur-Seine (Seine)

Présentée et soutenue publiquement le

1960

LA MALADIE
DE
STURGE-WEBER-KRABBE
ET SA DISCUSSION

Président, M. LÉON MICHAUX, Professeur

PARIS
JOUVE, ÉDITEURS
15, RUE RACINE, 15

1960

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Nom du Candidat : ROGÉ.

Prénom : Émile Jean.

Date de la soutenance :

1958

1

ROGÉ (Émile Jean). — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe et sa discussion. — *Paris*, Jouve, édit., 1958, in-8°, 44 p.

Th. Doct. Etat Médecine, Paris, 1958.

2

ROGÉ (Émile Jean). — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe et sa discussion. — *Paris*, Jouve, édit., 1958, in-8°, 44 p.

Th. Doct. Etat Médecine, Paris, 1958.

3

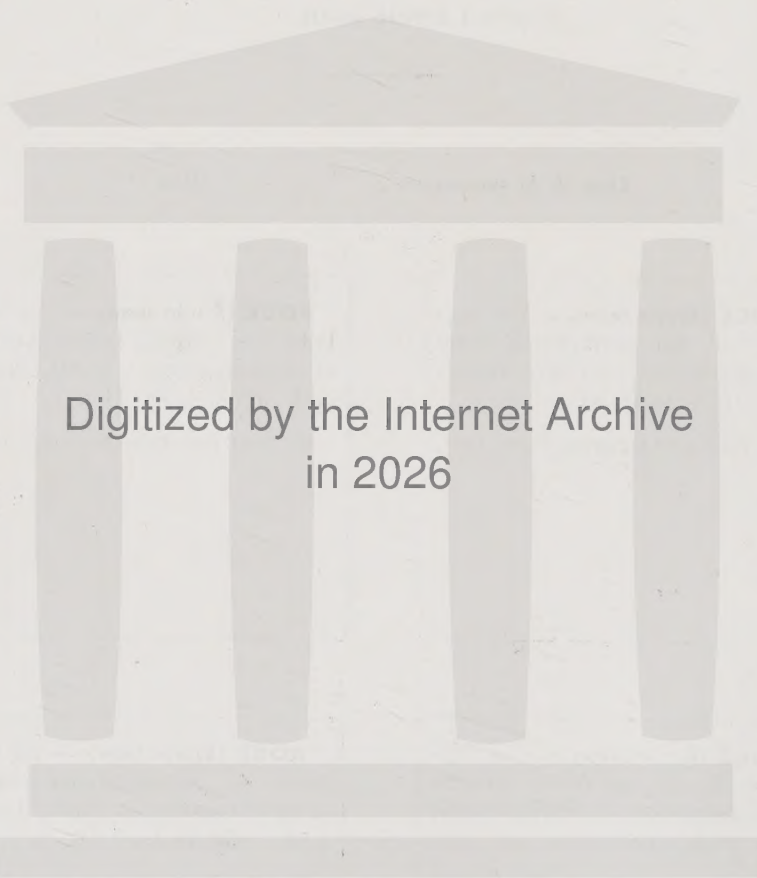
ROGÉ (Émile Jean). — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe et sa discussion. — *Paris*, Jouve, édit., 1958, in-8°, 44 p.

Th. Doct. Etat Médecine, Paris, 1958.

4

ROGÉ (Émile Jean). — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe et sa discussion. — *Paris*, Jouve, édit., 1958, in-8°, 44 p.

Th. Doct. Etat Médecine, Paris, 1958.



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41553824_0004

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1968

THÈSE

N° —

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Émile Jean ROGÉ

Né le 28 Février 1933 à Neuilly-sur-Seine (Seine)

Présentée et soutenue publiquement le

1968

LA MALADIE
DE
STURGE-WEBER-KRABBE
ET SA DISCUSSION

Président, M. LÉON MICHAUX, Professeur

PARIS
JOUVE, ÉDITEURS
15, RUE RACINE, 15

1968



DOYEN HONORAIRE :

M. Baudouin.

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Baudouin, Brindeau, Carnot, Chevassu, Chiray, Clerc, Delbet, Gougerot (H.), Guillain, Harvier, Laignel-Lavastine, Laubry, Lemaitre, Lemierre, Lhermitte, Lian, Loeper, Marion, Mathieu, Mocquot, Mulon, Olivier, Ombredanne, Sannié, Sébileau, Sézary Tanon.

DOYEN..... **Léon BINET**
Membre de l'Institut
ASSESEUR **Jean VERNE**

I. — PROFESSEURS

	MM.
Anatomie.....	CORDIER (G.)
Anatomie pathologique	DELARUE (A.)
Bactériologie.....	GASTINEL (P.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	VERNE (J.)
Cancérologie médicale et sociale.....	HUGUENIN (R.)
Carcinologie	OBERLING (C.)
Chimie médicale	OLONOVSKI (M.)
	Hôtel-Dieu.....
	Saint-Antoine.....
Cliniques chirurgicales.....	Salpêtrière.....
	Cochin.....
Clinique chirurgicale réparatrice et orthopédique.....	MERLE D'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de cardiologie	DONZELOT (E.)
Clinique de chirurgie infantile et d'orthopédie	FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire.....	MONOD (R.)
Clinique de la tuberculose	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-chirurgie	PETIT-DUTAILLIS (D.)
Clinique de puériculture	LELONG (M.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	DEGOS (R.)
Clinique des maladies du sang.....	CHEVALLIER (P.)
Clinique des maladies du système nerveux	ALAJOUANINE (T.)
Clinique des maladies des enfants	DEBRÉ (R.)
Clinique des maladies infectieuses	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale	DELAY (J.)
Clinique gynécologique	FUNCK-BRENTANO (P.)
	Hôtel-Dieu.....
	Bichat.....
Cliniques médicales.....	Cochin.....
	Pitié.....
Clinique médicale d'hydro-climatologie thérapeutique	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médicale propédeutique.....	PASTEUR VALLERY-RADOT (L.)
	Tarnier.....
Cliniques obstétricales.....	Baudelocque
	Port-Royal
Clinique ophtalmologique	LANTUÉJOUL (P.)
Clinique oto-rhino-laryngologique	LÉVY-SOLAL (E.)
Clinique physio-pathologique des problèmes alimentaires (chaire à titre personnel)	LACOMME (M.)
Clinique psychiatrique infantile	VELTER (E.)
Clinique rhumatologique.....	AUBIN (A.)
	RICHET (C.)
	HEUYER (C.)
	COSTE (F.)

	MM.
Clinique stomatologique	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale	SÉNÈQUE (J.)
Clinique thérapeutique médicale	CHABROL.
Clinique urologique	FEY (B.)
Embryologie	GIROUD (A.)
Génétique	LAMY (M.)
Histoire de la Médecine et de la Chirurgie	MOUQUIN (M.)
Histologie	CHAMPY (C.)
Hygiène et clinique de la première enfance	CATHALA (J.)
Hygiène et médecine preventive	JOANNON (C.)
Médecine du travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	PIÉDELIÈVRE (R.)
Parasitologie et histoire naturelle médicale	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	DE GAUDART D'ALLAINES (F.)
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comparée	LENÈGRE (I.)
Pathologie médicale	BARIÉTY (M.)
Pathologie et thérapeutique générales	DE GENNES (L.)
Pharmacologie et matière médicale	HAZARD (R.)
Physico-chimie médicale (Chaire à titre personnel)	DOGNON (A.)
Physiologie	BINET (L.)
Physique médicale	STROHL (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale	MOULONGUET (P.)
Thérapeutique	TURPIN (R.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE MAITRES DE CONFÉRENCES-AGRÉGÉS ET AGRÉGÉS

	MM.		MM.
Anatomie	{ DEBEYRE (J.) DELMAS (A.)		{ HUGUIER (J.) LAURENCE (G.)
Anatomie pathologique	{ GAUTHIER-VILLARS. (M ^{lle} P.) Pr. s. ch. BUSSER (F.)	Pathologie chirurgicale.	{ LEGER (L.) OLIVIER (Cl.) PADOVANI (P.) POILLEUX (M.) ROUX (M.) RÜDLER (J.-C.) VERNE (J. M.)
Bactériologie	{ FASQUELLE (R.) NEVOT (A.)		
Biologie médicale.....	BOURLIÈRE (F.)	Pathologie expériment..	MERKLEN (P.)
Biochimie médicale ...	{ ETTORI (J.) Pr. s. ch. JAYLE (M. F.) Pr. s. ch. SCHAPIRA (G.)		{ BERNARD (J.) BOUDIN (G.) CASTAIGNE (P.) CONTE (M.) DECOURT (J.) DOMART (A.) DREYFUS (Gilbert) FAUVERT (R.) HAMBURGER (J.) KOURILSKY (R.) MILLIEZ (P.) PERRAULT (M.) RAMBERT (P.) THIEFFERY (St.) TURIAF (J.)
Dermato-Syphiligraphie.	N...		N...
Histologie	{ BULLIARD (H.) Pr. s. ch. COUJARD (R.) DESCLAUX (P.)	Pathologie médicale...	N...
Hydrologie	DEBRAY (C.)		N...
Hygiène	{ BOYER (J.) DEPARIS (M.)		N...
Médecine légale	{ DÉROBERT (L.) GAULTIER (M.)		
Neurochirurgie.....	N...		
Neurologie.....	SEZE de (S.)		

Obstétrique	{	GRASSET (J.)	{	Pédiatrie	LAPLAINE (R.)
		LEPAGE (F.)			MARIE (J.)
		MAYER (M.)		Pharmacologie.....	LÉVY (M ^{lle} J.)
		MERGER (R.)			Pr. s. ch.
		RAVINA (J.)			CHEYMOL (J.H.)
		VARANGOT (J.)			Pr. s. ch.
Ophtalmologie.....	{	OFFRET (G.)	{	Physiologie.....	BARGETON (D.)
		DESIGNES (P.)			Pr. s. ch.
Oto-rhino-laryngologie.	{	HALPHEN (E.)	{	Physique médicale....	PARROT (J.-L.)
		Pr. s. ch.			DJOURNO. (A.)
		MADURO (R.)			GOUGEROT (L.)
Parasitologie.....		BRUMPT (L.)		Psychiatrie.....	BARUK (H.)
Parasitologie coloniale.		CHABAUD.		Psychiatrie infantile...	MICHAUX (L.)
Pathologie chirurgicale	{	ABOULKER (P.)	{	Stomatologie	CHAPUT (M ^{me} A.)
		BAUMANN (J.)		Thérapeutique	PERRAULT
		GOSSET (J.)		Urologie.....	chargé de l'enseignement KUSS (R.)

III. — PROFESSEURS HONORAIRES ET AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

pour le service des examens

GATELLIER (Clinique chirurgicale), LE LORIER (Obstétrique),
VAUDESCAL (Obstétrique).

IV. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

à titre permanent.

	MM.		MM.
Clinique chirurgicale...	{	{	Clinique médicale....
Clinique médicale.....	{	{	Clinique obstétricale...
	{	{	Clinique ophtalmologique.
			Clinique urologique....

MM.
Secrétaire de la Faculté..... MOREL (J.)
Secrétaire-adjoint..... Mlle CHAINTREUIL (G.)

Conservateur Docteur HAHN (A.)
Bibliothécaires { M. DOUAN (G.) M^{lles} DUMAITRE (P.)
GOICHON (A.-M.), LE NOIR (G.), METIN (F.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MES PARENTS

*qui m'ont permis de réaliser mon vœu
le plus cher : être médecin.*

A MA SŒUR ÉLISE ROGÉ

A MON FRÈRE ROLAND ROGÉ

*qui m'ont soutenu de leur affection,
en des moments parfois difficiles...*

Je dédie de tout cœur ce modeste opuscule.

J'exprime ma profonde reconnaissance

A MON MAITRE

MONSIEUR LE PROFESSEUR LÉON MICHAUX

*Pour le bienveillant honneur qu'il m'a
accordé en acceptant d'inspirer et de pro-
téger la publication de cette étude, me per-
mettant, en outre, de relever une observa-
tion clinique dans son service.*

Je remercie de grand cœur

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ J.-D. DUCHE

*Pour l'aide efficace et compréhensive
qu'il a bien voulu me prodiguer dans
l'élaboration de cette thèse.*

J'adresse toute ma reconnaissance

A MONSIEUR LE DOCTEUR BELEY
Médecin-Chef de la Colonie d'Enfants Arriérés
de Vaucluse (S.-et-O.)

*qui a eu la bonté de me livrer les dos-
siers des deux observations appartenant
à son service.*

J'exprime ma gratitude

A MONSIEUR LE DOCTEUR HENRI GALLOT

*dont les consultations si vivantes m'ont
éveillé à la Psychiatrie.*

A MONSIEUR LE PROFESSEUR GEORGES HEUYER

*qui m'a permis de me familiariser quelque
peu avec la neuro-psychiatrie infantile.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR HENRI DUBOIS
ancien H.E.P.

*qui m'a donné la possibilité matérielle de
mener à bien cette thèse.*

A MES MAITRES DES HOPITAUX

MM. MONDOR.
LAROCHÉ.
BOUDIN.
SEILLÉ.
CHEVALLIER.
BOURGEOIS.
LACOME.
DE GRACIANSKY.
MOLLARET.

MM. DELAY.
FAY.
ALAJOUANINE.
RENARD.
AUBIN.
ED. SAYOUS.
SEGREESTA.
CL. BLONCOURT.
CULIOLLI.

AU DOCTEUR PIERRE SOLIE
Lauréat de la Faculté de Médecine

mon ami

AUX MEMBRES DU JURY

LA MALADIE DE STURGE-WEBER-KRABBE ET SA DISCUSSION

INTRODUCTION

De nos jours, l'évolution de la Neuro-psychiatrie tend de plus en plus à scinder cet art en deux disciplines, afin de tâcher à faire de chacune d'elles une science.

Sans vouloir tomber dans des considérations philosophiques et métaphysiques faciles, il est néanmoins indéniable qu'il existera toujours entre l'aspect psychologique et l'aspect somatique de l'être humain une corrélation insécable.

On ne peut séparer les deux faces du Dieu Janus sans supprimer Janus lui-même du même coup. On ne peut réduire l'eau à ses constituants chimiques. Certes, on étudiera mieux ceux-ci une fois séparés, mais ce n'est plus l'eau que l'on étudie, eau chantante, eau calme, eaux troubles et limpides, eaux salées, eaux insipides, eau des montagnes. Aucune analyse, si fine soit-elle, ne pourra jamais rendre compte de ces aspects infiniment variés.

A vouloir acquérir de l'homme une connaissance par trop analytique, nous risquons quelque jour d'oublier que l'homme ne peut se réduire à une équation, à une formule, à un symptôme.

Si j'ai choisi d'étudier la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, c'est parce que cette maladie réalise le type d'affection où les altérations mentales sont intimement intriquées à l'altération physique de l'individu.

Ce petit opuscule n'a d'autre objet que de marquer la fin d'une scolarité. Il est étranger au couronnement d'une spécialisation purement psychiatrique qui, je l'espère, sera encore longue.

Ce simple article sera très bref. Je me suis contenté de rapporter trois observations, qui comportent en elles-mêmes la discussion de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe. Que tous ceux qui m'ont aidé à

réaliser ce petit ouvrage trouvent ici l'expression de mes plus sincères remerciements.

Messieurs Delay et Pichot écrivent, dans la Revue Neurologique de 1946, les lignes suivantes :

« Dans le cadre des dysplasies neuro-ectodermiques congénitales, les angiomatoses neuro-cutanées constituent un groupe spécial. La plus connue est la maladie de Lindau Von Hippel. A côté de cette affection, les travaux de Sturge-Weber-Krabbe ont permis d'individualiser un autre type, défini par la tétrade symptomatique : naevus facial, glaucome, crises d'épilepsie, calcifications intra-cérébrales.

De Morsier en 1937 a proposé de donner à cette affection le nom de maladie de Sturge-Weber-Krabe, qui associe les noms de l'auteur qui a décrit l'aspect dermique de cette affection : Sturge en 1879 ; son aspect radiologique : Weber en 1922 ; et ses lésions anatomiques Knud Krabbe à Copenhague en 1932 ».

Nous ferons nôtre cette entrée en matière.

HISTORIQUE

Quand W. Allen Sturge montra son cas princeps en 1879, il crut à la présence d'un naevus au niveau de l'écorce du côté croisé, hypothèse que n'avait pas soulevée avant lui A. Schirmer quand, en 1860, il décrivit l'association buphtalmos-naevus télangiectasique facial.

La preuve de l'exactitude de l'intuition de Sturge allait être faite en 1901 seulement par Kalischer : aussi, en 1936 Parkes-Weber lui-même proposa-t-il de substituer au nom de maladie de « Sturge-Weber » celui de « maladie de Sturge-Kalischer », mais il ne fut pas suivi.

Le protocole remarquable de Kalischer était suivi de quelques considérations générales : « Une relation directe entre la télangiectasie cutanée crânienne avec l'appareil vasculaire anormalement dilaté au niveau de la méninge et du cerveau (par l'intermédiaire de vaisseaux communicants à travers l'os vers le sinus longitudinal supérieur) », ne pouvait être démontrée à l'autopsie. Kalischer considérait l'asymétrie crânienne, le rapetissement du volume de la moitié gauche de la cavité crânienne comme des malformations pré-natales, apparues en même temps que les anomalies vasculaires. Il signalait d'ailleurs que, dans les premières semaines de la vie, la tâche naevique s'étendait vers la ligne médiane, puis cette extension s'était arrêtée. Il décrivait la diminution du volume de l'hémi-cervelet croisé. Il distinguait deux sortes d'altérations :

Non seulement la pie-mère avait un aspect plicaturé dû à l'accumulation des petits vaisseaux serpentins, mais les vaisseaux veineux de la surface les plus importants étaient du côté droit, c'est-à-dire du côté opposé à l'angiome cutané, plus larges et ectasiés. Les vaisseaux néo-formés dans la pie-mère étaient, ajoutait Kalischer, surtout des capillaires de structure veineuse. Il pouvait y avoir une infiltration cellulaire là où la pie-mère était en contact avec des vaisseaux très dilatés.

Kalischer avait souligné le caractère extensif de naevus facial, mais n'avait pas été particulièrement arrêté par la *localisation* de ce naevus

« dépassant un peu les territoires de la première et de la deuxième branche du Trijumeau ».

L'idée que l'ensemble des altérations cutané-pio-cérébrales devait avoir un caractère dysontogénique ne fit son chemin que lentement.

Kalischer ne parlait pas de dépôts calcaires. Ceux-ci furent découverts par Volland (1913) qui les décrivit très minutieusement, mais dans une revue peu accessible au grand public. Volland montra que, dans les régions sclérosées du cerveau, particulièrement au niveau d'un lobe occipital gauche, et, à un moindre degré, dans la région frontale et la Corne d'Ammon, l'écorce et, un peu moins, la substance blanche sous-corticale, étaient le siège de dépôts calcaires abondants. Les dépôts découverts étaient bien plus importants dans son cas que ceux redécrits par Krabbe quelques vingt ans plus tard.

C'est Hébold (1913) qui apporta la deuxième contribution importante. Il montra que les altérations vasculaires se voyaient au niveau de tous les dérivés du crâne primordial. Une perturbation de la *régression de l'ébauche primitive* laissait, pour lui, persister des vaisseaux primitifs dont les tendances proliférantes étaient intactes. Hébold le premier, signala qu'une atrophie cérébelleuse pouvait être homolatérale à l'angiome facial et pial. Il montra encore que les hémia-trophies croisées n'intéressent pas seulement le cervelet, mais aussi la couche optique et l'hémi-moelle, et d'autre part que, du côté de l'hémisphère atteint, il pouvait y avoir une atrophie du tubercule mamillaire, des noyaux gris centraux, de la Corne d'Ammon, et même du nerf optique.

Quant aux calcifications, surtout depuis le moment où O. Wissing (1921) ; Parkes-Weber (1922) et Dimitri (1923) firent entrer dans le domaine public leur reconnaissance radiologique, celles-ci furent l'objet de nombreuses recherches.

Toutes les calcifications sont intra-crâniennes, sous formes de granulations, de gouttelettes, de figures rappelant une framboise, d'arborisations coralliformes ; les grains sont souvent stratifiés.

Krabbe insista sur l'atrophie du pôle occipital, dénonça l'existence d'un processus de sclérose du parenchyme, à laquelle il accordait la signification d'une dysplasie générale remontant à la vie fœtale, de même que celle de la sclérose tubéreuse de Bourneville.

**Memento chronologique de l'Evolution de la Notion
du syndrome de Sturge-Weber-Krabbe**

Schirmer, 1860.	Wissing, 1921.
Virchow, 1867.	Weber (Parkes), 1922.
Sturge, 1879 ; Cas princeps.	K. Krabbe, 1932.
Duzéa, 1886.	De Morsier, 1937.
Kalischer, 1901.	Dimitri, 1942.
Cushing, 1906.	Delay et Pichot, 1946.
Volland, 1913.	Bogaert (Van), 1950-1951.
Hébold, 1913.	Michaux, 1953.
Streeter, 1917.	

RAPPEL CLINIQUE

L'étude sémeiologique de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, au premier abord fort simple, se révèle assez complexe et, malgré une littérature déjà extrêmement copieuse, loin d'être achevée.

« Du point de vue clinique, on a trop souvent négligé la recherche systématique des troubles objectifs de la sensibilité, du type dit cortical, dissocié ou même périphérique banal : recherche de l'hypoesthésie et de l'hypoalgésie éventuelle au niveau des plaques angioma-teuses. Il en a été de même pour certains appareils sensoriels. Les troubles moteurs cérébelleux, bulbaires et médullaires éventuels ne semblent pas davantage avoir été recherchés chez les sujets atteints. Les manifestations d'ordre endocrinologique n'ont pas suffisamment retenu l'attention. L'auscultation soignée du crâne et des orbites semble avoir été presque systématiquement négligée. Les examens psychologiques se révèlent, dans la plupart des cas, insuffisants parfois rudimentaires. Au point de vue radiologique, dans quelques rares cas seulement, il a été procédé à des explorations angiographique et tomographique. Au point de vue neurophysiologique, l'étude électroencéphalographique de l'affection n'a été qu'amorcée ».

Ainsi s'exprime Gilbert Myle en tête de son travail de 1950.

Il faut cependant reconnaître que d'une part, les cas cliniques de Sturge-Weber-Krabbe ne sont point des « opportunités » quotidiennes et que, d'autre part, les malades vus en consultation ou admis dans les services hospitaliers présentent le plus souvent un état d'arriération mentale qui rend souvent difficile, parfois impossible, la réalisation d'examens autres que ceux pleinement objectifs et ne demandant aucune participation du malade.

Quant aux éléments eux-mêmes qui constituent tantôt la « triade » symptomatique, tantôt la « tétrade » symptomatique de cette maladie, que faut-il en penser ? Ceci pose déjà le problème de toutes les formes « frustes » ou « monosymptomatiques » ou « incomplètes » dont on s'efforce de grossir le maigre bataillon (une centaine de cas

mondiaux) des cas dits « authentiques » de Sturge-Weber-Krabbe.

En tout cas, rappelons les éléments symptomatiques, déjà classiques, de la forme complète :

I. Les symptômes cutané-muqueux

L'angiome de la face est le plus souvent plan. Mais il peut être aussi tubéreux, globuleux, charnu. Parfois, plan par endroits, tubéreux en certains points.

Sa coloration est d'ordinaire rouge violacée, sombre, plus rarement pâle. Cette coloration varie évidemment avec les changements de température ambiante, ainsi qu'avec une augmentation de l'activité physique des malades.

L'étendue de l'angiome cutané varie : tantôt, à l'extrême, petit pois, ou simple « pastille » cachée dans le cuir chevelu. C'est cependant l'aire cutanée de la première branche trijuminée qui est ordinairement, mais non toujours, envahie. Il y a en fait très peu de cas authentiques où seul le territoire de la seconde branche trijuminale est angiomateux.

Signalons enfin l'existence de taches aberrantes jusque sur l'occiput.

La peau du conduit auditif externe, le tympan peuvent être aussi envahis en quelque sorte par l'angiome dès la naissance. Les muqueuses conjonctivales, bulbaires, nasales, bucco-pharyngées et linguale, celle des organes génitaux peuvent également participer à l'angiomatose.

Non seulement les éléments angiomateux débordent bien souvent du territoire radiculaire du trijumeau, mais en outre, dans certains cas leur distribution n'est pas dimidiée :

l'hémi-corps hétéro-latéral est également pourvu de placards angiomateux ou envahi par leurs bavures.

Les cheveux ou poils au niveau de l'angiome sont parfois d'un calibre différent de ceux des territoires cutanés sains.

Quant aux rapports des taches angiomateuses cutanées et des territoires nerveux, ils sont matières à discussion.

Enfin, il existe fréquemment chez ces malades une asymétrie crânio-faciale, ou le développement excessif de certains éléments osseux (maxillaire par exemple), de certaines cavités du crâne. Les parties molles peuvent d'ailleurs participer à cette hypertrophie.

II. Troubles sensoriels

1) *appareil visuel* : c'est évidemment l'organe sensoriel le plus souvent frappé. Comme à ce niveau il s'agit de lésions évolutives, le tableau ophtalmoscopique est assez polymorphe et parfois d'interprétation morbide difficile, car les lésions secondaires peuvent marquer le processus morbide initial.

Ces lésions peuvent consister en une atteinte oculaire uni-latérale, parfois bi-latérale (dix pour cent des cas) sous forme de :

- glaucome soit primitif, soit secondaire.
- altérations extrêmement nombreuses et variables, au niveau des diverses parties de l'œil, depuis l'angiomatose de l'iris (Kadji) jusqu'au décollement rétinien total (Bentsen).

2) *Odorat et goût* : ne sont pas souvent altérés.

3) *Le système cochléo-vestibulaire* : n'a pas été systématiquement exploré. Il est étonnant que la littérature clinique, très copieuse, soit pratiquement muette en ce qui concerne ce système.

III. Troubles Neuro-Psychiatriques

1) *Manifestations neurologiques* : sont évidemment très polymorphes, du fait de l'extension variable du processus angiomateux et des altérations du parenchyme nerveux. Elles peuvent parfois faire entièrement défaut (l'un de nos cas).

— L'épilepsie, fréquente, peut apparaître précocement, ou au contraire, très tardivement. Il peut s'agir d'accès moteurs généralisés d'emblée, de crises Bravais-Jacksoniennes, de crises psycho-motrices, d'équivalences. Différents types peuvent d'ailleurs alterner chez le même malade. Les crises Bravais-Jacksoniennes siègent habituellement du côté opposé à l'angiome facial.

— Beaucoup de ces malades ont des troubles moteurs déficitaires soit localisés, soit bi-latéraux, aussi souvent transitoires que permanents.

— Dans bien des cas, hémiplégie, plus souvent spastique, n'atteignant pas au même degré tous les segments, ne comportant que rarement un signe de Babinski.

— Les réflexes ostéo-tendineux sont extrêmement variables.

— Ainsi en est-il des troubles sensitifs, d'ailleurs bien difficiles à explorer ici.

— Notons l'importance des céphalées, parfois prenant l'allure de migraines, de grande importance théorique (Baruk) car elles peuvent

traduire aussi bien que les crises comitiales des lésions anatomiques diffuses, ou bien une hypertension de l'encéphale.

2) *Manifestations psychiatriques* : il s'agit d'un état d'insuffisance mentale congénitale, ou acquise après la naissance, qui peut aller de l'arriération mentale légère de l'idiotie la plus profonde.

Malgré sa grande fréquence, l'arriération mentale n'est pas un symptôme obligatoire de l'affection.

Certains de ces malades font montre de crises de colère et d'agressivité vis-à-vis de leur entourage. Ces accidents semblent bien avant tout en relation causale avec des paroxysmes comitiaux.

IV. Le syndrome radiologique

Ce syndrome comporte essentiellement :

— la présence de foyers de calcification intra-crâniens multiples revêtant l'aspect de vaisseaux calcifiés.

— L'hypoplasie de l'hémisphère cérébral atteint, ou le plus atteint, et une densité relativement plus forte de cet hémisphère.

— La petitesse de la selle turcique et le prognatisme simiesque anthropoïde.

Cette description n'est pas absolument fidèle, en ce sens qu'elle ne vaut pas en tout point pour tous les cas. On peut noter aussi bien un épaississement de la calotte crânienne, diverses anomalies de la texture du crâne, une hyperplasie des maxillaires, un développement excessif d'un ou de sinus, tous éléments diagnostiques précieux, sinon décisifs.

Il est en effet actuellement démontré que la présence de foyers calcifiés intra-cérébraux, radiologiquement décelables, n'est pas obligatoire. Il est certain, d'un autre côté, qu'un examen radiologique négatif d'abord, en ce qui concerne les dépôts calcaires intra-cérébraux, peut devenir positif par la suite, tout comme dans la sclérose tubéreuse de Bourneville.

Parkes-Weber lui-même admet implicitement l'existence d'angiomatoses encéphalo-trigémينية sans signes radiologiques décelables de calcification.

Pour terminer la revue seméiologique de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, nous nous devons de mentionner :

— La rareté, et l'inconstance dans ses résultats de l'artériographie cérébrale.

— La ventriculographie gazeuse est également peu pratiquée

— Le grand intérêt clinique de l'électro-encéphalogramme qui

localise bien souvent une lésion pariéto-occipitale, alors que les signes radiologiques sont muets. Il est remarquable de noter la très grande fréquence de profonde dysrythmie cérébrale chez la quasi-totalité de sujets suspects de l'affection, abstraction faite des pointes-ondes retrouvées lorsque les crises comitiales existent.

— La pauvreté des renseignements fournis par les bilans humoraux, entre autres l'examen du liquide céphalo-rachidien et le Bordet-Wassermann, qui ne fut positif que deux ou trois fois dans toute la littérature.

OBSERVATIONS

3 cas de Sturge-Weber-Krabbe ou assimilés

OBSERVATION N° 1

Enfant V... Alain.

— Né le 19 juin 1950. De sexe masculin.

— Hospitalisé le 29 avril 1958 dans le Service de M. le Pr. Michaux, à la Salpêtrière, Paris.

— Diagnostic d'entrée : angiôme de la face et retard psycho-moteur important.

— Enquête familiale :

— Père 38 ans. Magasinier RAS.

— Mère 33 ans.

— Un grand-père : asthmatique.

— Fratrie : Jeanine 16 ans. Bien portante.

 Daniel 15 ans. Bien portant.

 Jacques 10 ans. Ras.

 Jacques 10 ans. RAS.

 Alain : notre petit malade.

— Alain est né au terme d'une grossesse normale.

— Pesait 4 kg 300 à la naissance.

— Mais a dû être réanimé : réanimation de courte durée.

— 1^{re} dent à 4 mois.

— Assis dans son lit à 4 mois.

— Sourit pour la 1^{re} fois à 2-3 mois.

— Se tient debout à 15-16 mois.

— Seul antécédent pathologique notable, en dehors de la réanimation, Alain a reçu un coup de pied d'une vache à l'âge de 5 mois. On n'a pu préciser l'endroit du corps atteint.

— Alain n'a jamais pu marcher seul.

— Ne fût propre qu'à 2 ans et demi.

— Présente encore aujourd'hui une énurésie intermittente.

— Ne fait pas de phrases.

Vers l'âge de quatre mois, le petit Alain, à l'occasion de la sortie de sa première dent, présente des accès convulsifs. Ces accès convulsifs augmen-

tent de violence et de fréquence pendant toute la période de dentition. On avait également noté une multiplication des crises au moindre incident physique mineur, tel qu'un banal coryza.

Le petit Alain est hospitalisé pour ces crises aux Enfants-Malades en 1950, pour une durée de 4 mois. Grâce au traitement : Lifène Debat, barbituriques, ces crises s'espacent, pour ne survenir actuellement que tous les six mois environ.

Voici le compte-rendu de l'observation réalisée dans le service du Dr Klein aux Enfants Malades :

— Artériographie cérébrale qui n'a pas confirmé l'existence d'un angiôme cérébral, que l'on soupçonnait.

— Electro-encéphalogramme du 21 janvier 1956 :

hypoactivité électrique de la région occipito-temporale postérieure droite.

— Examen au centre de Rééducation Motrice de Fontainebleau :

— hypertonie modérée des quatre membres avec hypotonie du tronc.

Ne peut marcher seul.

Pas d'autonomie alimentaire réelle.

Ne porte rien à la bouche.

— Examen Neurologique :

— légère hypertonie des membres inférieurs et hypertonie nette des fléchisseurs du membre supérieur gauche ;

— Réflexes rotuliens : bons ;

— pas de Babinski ;

— la sensibilité, difficile à explorer, semble normale.

A son entrée dans le service de M. le Pr. Michaux, en 1958, on reprend toute l'observation clinique de ce petit malade, avec un recul de 2 ans.

— Inspection : Enfant plus ou moins hypotrophique présentant :

— un angiôme de l'hémiface droit.

— un thorax évasé à la base ;

— des dents cariées ;

— des troubles neuro-musculaires évidents ;

— une cicatrice chéloïde à la cuisse gauche.

— Topographie de l'angiomatose cutanée :

L'angiôme de l'hémi-face droite n'atteint pas la ligne médiane, au niveau du cuir chevelu, la dépasse au niveau de l'aile du nez et de la lèvre supérieure.

La topographie de l'angiôme cutané correspond grossièrement au territoire innervé par le nerf ophtalmique, le nerf-maxillaire supérieur, débord largement ce territoire en arrière, atteint presque tout le lobule de l'oreille et descend en taches isolées jusqu'à la fossette sus-épineuse et sus-claviculaire.

Cet angiôme frappe également les muqueuses :

- gingivale, jugale et dentaire ;
- débordant même du côté gauche ;
- atteinte discrète de la voûte palatine dans son ensemble ;
- quant à la muqueuse palpébrale, on note une atteinte unilatérale de la paupière supérieure droite, mais aucun angiôme cojonctival.

Examen neurologique :

- étude de la force motrice :

celle-ci semble respectée du côté droit, est cependant difficile à apprécier, du fait des troubles des tonus, de la coordination, et de l'arriération mentale profonde.

- Etude des mouvements volontaires :

ceux-ci semblent limités et imprécis au membre supérieur gauche.

- Etude du tonus :

Hypertonie symétrique, avec cependant prédominance droite, de type pyramidal aux deux membres supérieurs.

Hypotonie de la main droite.

Flexibilité plus limitée à droite.

Légère hypotonie du membre inférieur droit.

Prédominance globale du tonus à droite.

Hypotonie globale du tronc.

- étude des réflexes :

aux membres supérieurs : absence du stylo-radial droit ;

aux membres inférieurs : réflexes un peu vifs à droite ;

pas de Babinski ;

réflexes cutanés abdominaux } plus vifs à droite.
crémastériens }

Ataxie statique et dynamique.

Epreuve des marionnettes presque impossible.

Epreuve doigt sur nez : gagne le nez par étapes et manque le but.

- bilan psycho-moteur :

passé sa journée sur une chaise ;

ne parle pas, mais sait crier des mots grossiers ;

colères ;

bon sommeil ;

ne peut manger que des aliments hâchés ;

se souille par intermittences.

- Mesure du développement mental :

— âge réel à la date d'examen : 7 ans 11 mois.

— très agitée, pleure et envoie tout par terre ;

— se montre beaucoup plus calme, sa mère une fois éloignée ;



- regarde la démonstration, mais son action est désordonnée.
ne se sert que de la main droite ;
- niveau mental : 3 ans environ.
- Columbia Mental Maturity Scale :
examen rendu difficile du fait de l'incoordination motrice. Com-
prend les ordres simples.
- Niveau : trois ans et demi.
- Compte-rendu radiologique sous incidence de Blondeau :
 - pas d'angiôme cérébral de Weber ;
 - dysplasie avec atrophie cérébrale ;
 - pas de calcification intra-crâniennes.
- Artériographie cérébrale :
pas d'angiôme cérébral.
- Encéphalographie gazeuse :
légère dilatation ventriculaire.

— Electro-encéphalogramme du 5 mai 58 :

— technique : disposition à 21 électrodes.
enregistrement bi-polaire yeux fermés.

— analyse : pas de rythme alpha :

le rythme de base est un rythme lent, voisin de 6 C/sec, un peu instable, mêlé à des ondes plus lentes arythmiques. Ce rythme de base est légèrement asymétrique, et se montre moins ample sur la région occipitale droite que sur la gauche.

Il n'existe pas d'anomalies paroxystiques typiques.



— Conclusion : tracé anormal du fait de la relative lenteur du rythme de base, montrant de plus une discrète asymétrie de la région occipitale.

— Bilan humoral :

- sérologie : BW,
Kolmer,
Kline (tous trois sont négatifs).

— Examen du liquide céphalo-rachidien :

- liquide d'aspect limpide, non hypertendu ;
- cell. de Nageotte 1 : 0,6 élément au millimètre cube
4 : 19 éléments au millimètre cube (liquide
péri-cérébral).

Benjoin colloïdal : zone de floculation normale.

Albumine : 1 = 0,18 grammes pour mille

4 = 0,18 grammes pour mille.

- Examen du sang : globules rouges : 4.400.000 au millimètre cube.
- globules blancs : 11.200 au millimètre cube ;
- hémoglobine : 86 % ;
- valeur globulaire : 0,98.

Formule leucocytaire : poly neutro 79 % lympho = 19
éosino 1,8 % mono = 1,20

Le fond d'œil montre :

- une papille rouge mais à bords nets.
- vaisseaux nombreux et tortueux ;
- Macula Normale ;
- pas de Buphtalmos.

En conclusion :

Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe, où manquent :

- le glaucome du côté de l'angiôme.
- les calcifications intra-crâniennes.

OBSERVATION N° 2

Enfant B... Michel.

- Né le 26 mai 1944. De sexe masculin.
- Hospitalisé le 17 septembre 1947 dans le service de M. le Dr Beley,
à la colonie de Vaucluse, Seine et Oise.
- Diagnostic d'entrée : angiome de la face et important retard
psychomoteur.
- Enquête familiale :
 - aucune notion sur le père.
 - par contre, mère internée à Maison-Blanche depuis 1949, pour
« troubles mentaux graves » que nous n'avons pu préciser.
 - la grossesse et l'accouchement auraient été normaux.
 - Michel n'a jamais pu se tenir debout.
 - Michel ne crie jamais, ne sourit pas.

- Ne parle pas.
- N'exécute aucun ordre.
- Grimace parfois.
- Présente encore aujourd'hui une incontinence vésico-rectale à peu près complète.
- Cet enfant a présenté jusqu'à l'âge de deux ans des crises d'épilepsie vraie.

— Inspection : Enfant très nettement hypotrophique. Etat général médiocre : malingre.

- Mauvais état de la dentition, plus ou moins complète.
- Troubles neuro-musculaires évidents : enfant demi-couché, la tête redressée dans une attitude que nous préciserons plus loin.
- L'attention est enfin immédiatement attirée par un angiôme cutané frontal gauche.
- Topographie de l'angiomatose cutanée :
 - Le naevus flammeus siège sur le territoire innervé par le nerf ophtalmique gauche. Il est limité à trois millimètres près par la ligne médiane.
 - S'étend à toute la partie libre du front, sauf un petit territoire en haut et en dedans.

S'étend également à la paupière supérieure gauche, à la racine du nez, et remonte dans le cuir chevelu en une bande longitudinale de quatre centimètres de large environ, axée sur le quart externe de la fente palpébrale, et s'étendant en arrière jusqu'à l'aplomb du pavillon de l'oreille.

Ce naevus flammeus s'efface partiellement à la vitro-pressure. On note par ailleurs quelques taches discrètes sur la joue gauche.

D'autre part nous avons été frappés par la rudesse et la dureté des cheveux de cet enfant, tout particulièrement dans toute la portion du cuir chevelu atteinte par l'angiôme.

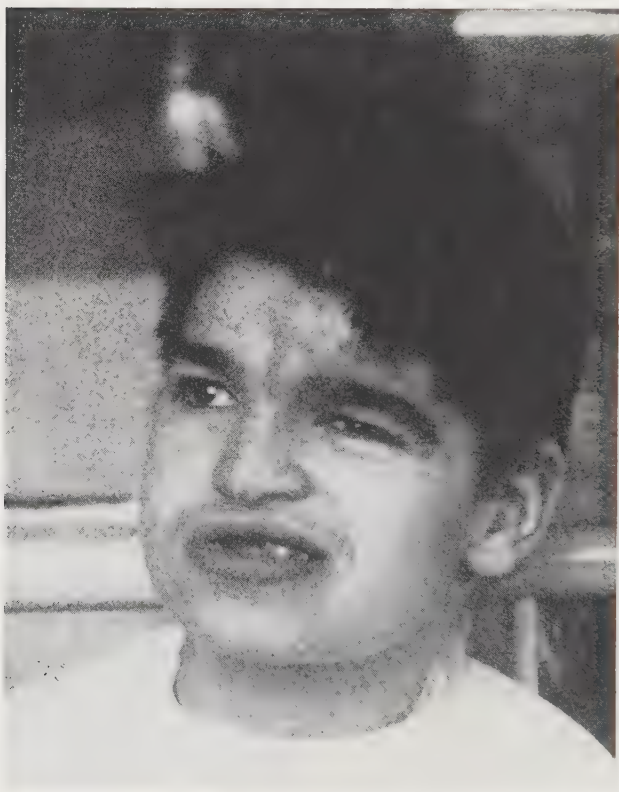
Nous n'avons pas retrouvé d'angiômes sur les différentes muqueuses

— Examen neurologique :

Précisons tout de suite l'attitude dans laquelle se présente ce jeune malade :

- Le corps est incurvé vers la gauche, le membre supérieur gauche agrippe le drap, le membre supérieur droit est en flexion du coude à angle aigu, demi-pronation, flexion du poignet à angle droit, extension des doigts.
- Le membre inférieur droit est à demi-fléchi, le talon reposant sur le plan du lit.
- Quant au membre inférieur gauche, il est continuellement soulevé du plan du lit, rétracté en rotation interne, adduction, par une contracture du psoas.
- Le crâne de Michel est de morphologie sensiblement normale. On ne retrouve plus la dépression du Lambda qui avait été notée en 1947.

- La face présente un élargissement relatif de son tiers inférieur s'accompagnant d'asymétrie due à une discrète hypertrophie de l'hémi-face gauche. Les traits sont attirés vers la gauche. Lors d'une grimace (rare) la symétrie du visage est plus ou moins réalisée.
- A noter enfin un léger ptosis gauche.
- Etude de la force motrice :
 - Pratiquement impossible du fait :
 - de l'hémiplégie droite, presque complète ;
 - de l'inexécution, de l'incompréhension de Michel.
 - Cependant, la force musculaire paraît normale à gauche pour un enfant de sa taille, anormale pour un enfant de son âge.



- Etudes des mouvements volontaires :
 - Le seul mouvement volontaire perceptible du côté droit consiste à passer la main derrière la tête. Cependant, Michel retire faible-

ment le membre inférieur droit lorsqu'on pique légèrement celui-ci.

— Ne marche pas.

— Etude du tonus :

— A gauche il existe une certaine paratonie avec clonus du pied.

— A droite, rigidité fixant l'attitude sus-décrite, davantage marquée au membre supérieur qu'au membre inférieur ; le lâcher brusque après mouvement passif entraîne le retour à l'attitude primitive par un mouvement tremblé, évoquant un clonus, tremblement d'ailleurs plus marqué en fin de mouvement.

— Etude des réflexes :

— cutanés : le plantaire droit se fait en extension, avec faible retrait.

Le plantaire gauche se fait en flexion avec retrait important de type volontaire.

Est beaucoup plus douteux le triple retrait obtenu à droite et à gauche par la pression transversale des têtes des métatarsiens.

Par contre les réflexes crémastériens et abdominaux sont normaux et symétriques.

— tendineux :

— le réflexe rotulien est vif à gauche ;

extrêmement vif, polycinétique à droite ;

— achilléen vif à gauche, suivi de quelques secousses cloniques ;

— achilléen maximum à droite, déclanchant un clonus inépuisable tant que l'on tient le pied ;

— aux deux membres supérieurs les réflexes sont vifs des deux côtés, tandis que le réflexe tricipital est symétriquement absent.

— Etude de la sensibilité :

Pour autant qu'on puisse en juger, celle-ci semble normale.

— Exploration des paires crâniennes :

I.

II. — Suit des yeux.

III. — IV-VI. Intrinsèque non examiné. Extrinsèque normal. Pas de strabisme.

V. — Réagit à un contact sur le visage des deux côtés. Les réflexes cornéens sont présents.

VIII. — Cochéo-palpébral présent.

Les autres paires crâniennes sont impossibles à examiner.

— Bilan psycho-moteur :

— pauvreté frappante de la mimique : rares grimaces ;

- épreuves de coordination motrice impossibles, en raison de l'arriération mentale profonde ;
- langage absolument nul ;
- gâtisme, énurésie ;
- ne tente même pas d'attraper un objet présenté dans son champ visuel.
- son âge mental peut être évalué à douze mois à peine, pour un âge réel de quatorze ans révolus.



- Compte-rendu radiologique sous incidence de Blondeau :
 - lacis de calcifications, probablement localisées à gauche, dans la région occipitale, un peu aussi dans la région pariétale moyenne. D'autre part la morphologie crânienne est anormale : crâne en oursin, avec base plate. Os sphénoïde compact avec selle turcique petite.
- Devant de telles images, on s'est abstenu de faire une artériographie et une encéphalographie gazeuse.
- Le fond d'œil montre :
 - une papille rosée, à bords nets ;

- une macula normale ;
- pas de buphtalmos ;
- pas d'angiôme visible.
- L'électro-encéphalogramme, pratiqué à deux reprises, s'analyse comme suit :
 - tracé techniquement très difficile en raison de l'agitation de l'enfant ;
 - disposition à 21 électrodes ;
 - ce n'est que sous stimulation lumineuse intermittente que l'on peut bien individualiser :
 - une nette asymétrie de rythme de base ;
 - à droite, rythme alpha rapide entrecoupé sur les régions centrales par des ondes thêta de 4-5 C/sec ;
 - la réaction d'arrêt est bonne ;
 - à gauche, absence complète d'alpha ;
 - d'autre part, la stimulation lumineuse intermittente individualise sur les régions pariéto-temporo-occipitales gauches de longues bouffées d'ondes thêta ;
 - conclusion : atrophie probable de l'hémisphère gauche. On ne retrouve aucun élément comitial.

En conclusion : syndrome de Sturge-Weber-Krabbe, où ne manque que le glaucome.

OBSERVATION N° 3

Enfant K... Daniel.

- Né en 1952. De sexe masculin.
- Hospitalisé dans le service de M. le Dr Beley, à la colonie de Vaulcuse (Seine-et-Oise).
- Diagnostic d'entrée : angiôme de la face, crises Bravais-Jacksoniennes fréquentes, retard psycho-moteur.
- Enquête familiale : inexistante.
 - Daniel ne parle pas ;
 - ne pousse pas de cris ;
 - pratiquement, ne marche pas seul : activité autonome réduite à des mouvements de reptation sur le sol ;
 - n'a pas d'autonomie alimentaire réelle ;
 - présente aujourd'hui encore une indiscipline sphinctérienne à peu près totale ;
 - cet enfant présente depuis l'âge de quatre mois des crises Bravais-Jacksoniennes localisées à droite, fréquentes.
- Inspection :
 - l'aspect physique du petit Daniel serait assez harmonieux, en particulier son état général semble floride, si l'on n'était frappé d'emblée :

— par un développement statural nettement en retard, correspondant à celui d'un enfant de trois ans et demi environ, pour un âge réel de six ans.

— par une disproportion nette entre la tête, bien développée, et le corps gracile et petit. Cette impression est encore plus nette lorsque l'on tient l'enfant debout ;

— enfin, considérable angiôme intéressant pratiquement toute l'hémi-face gauche. Léger strabisme divergent.

— Topographie de l'angiomatose cutanée :

Il s'agit d'un angiôme plan, de coloration assez intense, intéressant tout le territoire innervé par le trijumeau, à l'exception de sa branche inférieure.

Cet angiôme est limité très exactement par la ligne médiane, englobant toute la région oculaire gauche, où cils et sourcils paraissent encore plus pâles. Il respecte le bout du nez. En arrière, il contourne l'oreille, en dessinant une ligne sinueuse qui remonte dans le cuir chevelu. En bas, la branche inférieure du trijumeau est respectée, nous l'avons déjà dit. La vitropression n'entraîne qu'un faible pâlisement de la coloration.

— Examen neurologique :

— Etude de la force motrice :

Ici encore, l'appréciation de la force motrice est assez difficile, du fait de la mauvaise coordination et de l'arriération mentale. Notons cependant une diminution massive de la force musculaire dans tout le côté droit.

— Etude des mouvements volontaires :

Si l'on aide le petit Daniel à se mettre debout, il se maintient assez longtemps dans cette position agrippant de la main gauche les barreaux de son lit. Aidé, Daniel se déplace en fauchant de la jambe droite. Par contre les mouvements du membre supérieur droit sont extrêmement limités : l'enfant présente son bras en demi-flexion, doigts fléchis.

— Etude du Tonus :

Une mensuration grossière met en évidence le défaut de longueur et d'importance du bras droit. Troubles trophiques considérables aux membres inférieurs, plus marqués d'ailleurs à droite.

Hypotonie globale du tronc.

Prédominance globale du tonus à gauche.

Flexibilité très limitée à droite.

— Etude des réflexes :

Hémiplégie droite.

Paralysie faciale droite, de type central.

Pas de paralysie des autres paires crâniennes.

Clonus inépuisable du pied droit.

Epreuve des marionnettes impossible, en raison de l'hémiplégie droite.

— Bilan psycho-moteur :

- passe sa journée accroupi sur son lit ;
- ne parle pas ;
- ouvre cependant la bouche au commandement, et montre quelque intérêt à la personne qui l'examine ;



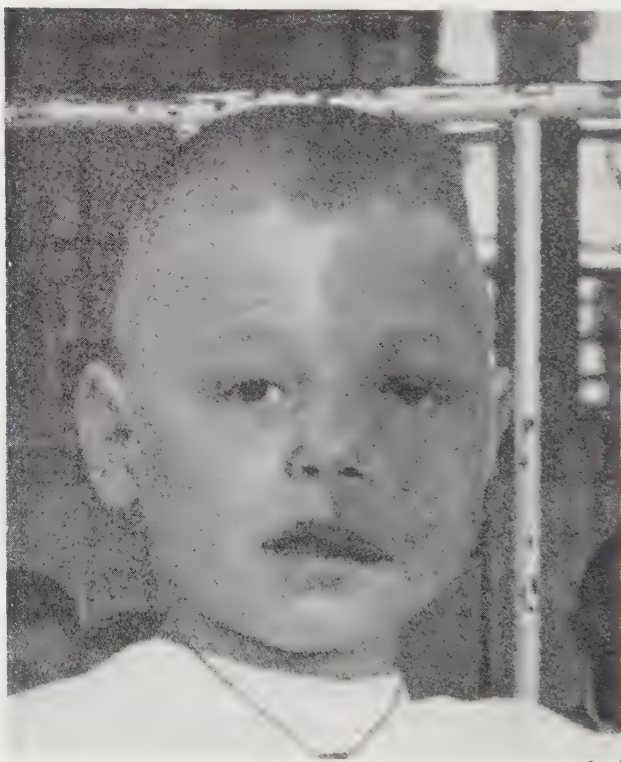
- bon sommeil ;
 - rappelons les fréquentes crises Bravais-Jacksoniennes droites ;
 - gâtisme ;
 - idiotisme profond.
- Compte-rendu radiologique sans incidence de Blondeau :
Aspect de calcification centrale très nette.
- Encéphalographie gazeuse :
n'a pas été faite.

— Artériographie cérébrale :

n'a pas montré d'angiôme cérébral. On aurait cependant conclu à la probabilité d'angiômes capillaires intra-crâniens non visibles.

— Electro-encéphalogramme :

- technique : disposition à 21 électrodes ;
- enregistrement bi-polaire, les yeux fermés ;
- analyse : tracé anarchique, de voltage normal ;
- rythme de base irrégulier, absent à gauche ;
- d'autres rythmes polymorphes, à prédominance gauche ;
- ondes lentes, ondes à front raide dans certaines régions ;
- en résumé : foyer de souffrance occipital gauche, se manifestant par d'amples ondes lentes, et bouffées lentes de type delta.



— Examen O R L :

- pas d'angiôme du conduit auditif ;
- par contre, angiôme de la fosse nasale gauche.

— Fond d'œil :

ne montre rien de bien spécial.

- Macula normale ;
- Aucun angiôme n'est retrouvé ;
- Pas de buphtalmos ;
- Bilan humoral :
- Sérologie : B W, Kolmer, Kline (tous trois sont négatifs).
- Liquide céphalo-rachidien :
 - cytologie : 2,4 éléments au millimètre cube à la cellule de Nageotte ;
 - albuminurie : 0,20 grammes pour mille ;
 - sucre : 0,57 gr. de glucose pour mille ;
 - chlorures : 6,78 gr. pour mille.
- Liquide clair, non hypertendu.

En conclusion :

Angiome cutané et muqueux de l'hémi-face gauche, hémiplégie droite et notions de crises Bravais-Jacksoniennes à droite, calcifications intracrâniennes, conduisant au diagnostic de syndrome de Sturge-Weber-Krabbe atypique, où manque de glaucome.

DISCUSSION

CONCLUSION

1. — HYPOTHÈSE EMBRYOLOGIQUE DE LA MALADIE

C'est Virchow qui, en 1867, introduisit l'appellation d'angiome définissant par là une masse de vaisseaux étroitement accolés sinueux, dilatés.

Les malformations angiomateuses observées chez l'enfant ou l'adulte atteignent conjointement des régions et des structures sans rapports visibles entre elles : leur atteinte simultanée se justifie aussitôt si l'on songe aux relations qu'elles avaient entre elles, à la phase de développement fœtal où se situe la défectuosité qui les fit naître :

C'est le grand mérite de Streeter d'avoir, en 1917, débrouillé la phase de l'organisation crânio-cérébrale vasculaire. Streeter distingue quatre phases de développement embryologique.

I. — La première étape est représentée par un plexus vasculaire.

II. — La deuxième étape voit apparaître des artères représentées par des veines et des capillaires, reconnaissables à leurs communications entre elles.

III. — Dans une troisième étape, le système vasculaire se scinde en trois couches superposées, du fait du développement de la dure-mère et du crâne.

IV. — A la quatrième étape apparaissent les dispositifs des trous vasculaires dont les modifications structurales, en se complétant, donneront les veines et artères adultes.

C'est l'étape II qui nous paraît la plus intéressante, car c'est surtout au cours de celle-ci que les fistules artério-veineuses ont la chance de se développer.

En effet, à cette époque, on peut, en gros distinguer trois couches de vaisseaux cérébraux :

A. — Couche interne ou axiale. Cette couche est composée de vaisseaux de gros calibre, orientés dans l'axe céphalo-caudal.

B. — Couche moyenne ou communicante ; est formée de vaisseaux moyens, assurant la communication entre la zone interne et la :

C. — Couche capillaire, tapissant la surface inférieure du cerveau.

Le développement ultérieur de la dure-mère gêne, dans sa croissance, la couche moyenne, surtout dans les parties ventrales. On conçoit alors que les fistules artério-veineuses doivent leur naissance à la persistance d'îlots de la zone communicante, îlots situés entre la couche capillaire et les systèmes veineux superficiels. Ainsi s'explique que la localisation la plus fréquente des anévrysmes artério-veineux est le domaine de la cérébrale moyenne.

Aussi intéressante est l'étude de la 3^e phase au cours de laquelle le crâne membraneux, la dure-mère et la leptoménige se différencient à leur tour. Cette différenciation entraîne un clivage de l'étage vasculaire profond (les futurs vaisseaux piaux) d'avec le réseau crâne membraneux (réseau dural et diploïque futurs) et des téguments.

Un trouble de l'embryogénèse dans la troisième phase de Streeter donne ainsi une malformation associant un nævus facial, un angiome dural et pial, ou une malformation touchant l'un des réseaux séparément.

Il faut cependant avouer, et c'est là un argument qu'ont repris plusieurs fois les opposants de cette interprétation embryogénétique que les localisations des angiomatoses ne cadrent pas toujours avec celles de ces « zones fragiles embryonnaires » de l'appareil angéal. On en arrive ainsi à se demander si, dans la genèse des angiomatoses, d'autres tissus embryonnaires ne jouent pas un rôle, tissus isolés eux aussi par « ségrégation » dans la substance nerveuse ou à sa surface, et conservant un potentiel blastomateux. La situation superficielle de beaucoup d'angiomes, leur vascularisation à partir du réseau pial, entre autres arguments, ont conduit à accepter une origine mixte lepto-méningée.

En ce qui concerne plus précisément la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, la conception d'une malformation coordonnée intéressant à la fois des feuilletts ecto- et mésodermiques fut défendue en 1937 par Peters, qui la modifia deux ans plus tard : la présence du matelas angiomateux était la cause d'une hypoplasie cérébrale, sur laquelle se greffaient, secondairement, des troubles fonctionnels entraînant des modifications nouvelles.

Il revint à la conception d'une angiomatose congénitale multiple avec atrophies secondaires localisées.

L'atrophie est maximale au niveau du pôle occipital où elle intéresse particulièrement les circonvolutions inféro-externes. Cette

atrophie progressive, à évolution lente, est directement liée à la présence de matelas télangiectasiques. Elle ne se voit pas quand ceux-ci manquent, mais elle peut faire défaut aux endroits où, incontestablement, il y a une augmentation du nombre et du calibre des vaisseaux.

L'influence de cette éponge vasculaire méningée, avec sa circulation ralentie sur la nutrition de la substance cérébrale, aboutirait :

- d'une part, à une sclérose glio-fibrillaire,
- d'autre part, à une transformation physico-chimique des parois vasculaires et de la substance fondamentale du parenchyme, les rendant calcaifiées.

Le processus de précipitation de la pseudo-chaux est variable dans sa densité et dans son étendue d'un cas à l'autre.

2. — HYPOTHÈSE GÉNÉTIQUE

Georges A. Jervis écrit en 1952 à propos d'altérations mentales dues à un seul gène dominant :

« Les effets dominants sont dus à la présence d'un gène unique transmis à l'enfant par un de ses parents. La tare est de ce fait immédiatement retrouvée dans la descendance, à moins que par sa nature même elle n'interdise la procréation (ce qui serait le cas le plus fréquent). Fréquemment, la tare reste incomplète ou inapparente dans une génération, pour réapparaître plus nettement dans la suivante. L'apparition de formes sporadiques de cette tare s'expliquerait en supposant de *nouvelles* mutations chromosomiques dans la cellule germinative de l'un des conjoints.

L'idiotie névoïde de Sturge-Weber est le type probable d'une affection génitale à un seul gène dominant ».

Et cet auteur rapproche dans un même cadre « génétique » :

	adenomes sébacés
— la tubero-sclérose avec	} plaque lie-de-vin sur nez, joues arriération mentale épilepsie calcifications intra-cérébrales.

— la neurofibromatose de Recklinghausen ;

— l'hypertélorisme de Craig ;

— la maladie d'Apert : acrocéphalosyndactylie ;

— l'arachnodactylie de Marfan.

Yannet formule la même opinion.

3. — HYPOTHÈSE D'UNE CARENCE VITAMINIQUE

Varkany a montré expérimentalement que, chez l'animal, une haute proportion d'anomalies tant squelettiques que cérébrales et oculaires sont provoquées régulièrement sur des fœtus après avoir privé les mères gestantes de vitamine A, de riboflavine, ou d'autres aliments indispensables.

Cependant, les études néerlandaises durant l'occupation des Pays-Bas par les troupes germaniques, n'ont pas montré d'incidences particulières d'anomalies fœtales, en particulier oculaires, chez des femmes gravement carencées en vitamine A lors de leur grossesse.

4. — HYPOTHÈSE DE LAIGNEL-LAVASTINE ET TINEL

Ces deux auteurs, après avoir étudié soigneusement la topographie d'un nævus vasculaire systématisé, concluent, en 1928, à la possibilité de l'aplasie de certaines cellules sympathiques. Quoique cette théorie soit très séduisante, il semble cependant difficile d'admettre que certaines accumulations de malformations chez un même sujet ou dans une même lignée soient l'effet du hasard.

5. — DISCUSSION SUR LES FORMES ATYPIQUES

Ces formes sont innombrables, et n'ont pas peu contribué à gonfler la littérature intéressant cette affection. En effet, certains considèrent que les formes dites « monosymptomatiques » imposent cependant un diagnostic de maladie de Sturge-Weber-Krabbe. L'intention, pour louable qu'elle soit, d'assimiler à cette affection un seul de ses signes cliniques, pose en fait le problème de l'existence même de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, dont on pourrait dire, à l'extrême, qu'elle n'est qu'un bouquet choisi d'anomalies disparates... ou présentes dans d'autres affections précédemment décrites.

Il faut cependant reconnaître que nombre de cas où l'un des éléments de la tétrade, aujourd'hui classique, manque, doivent être cependant reconnus comme des cas authentiques. Il est fréquent, lorsque l'on suit ces malades, de voir apparaître plus tard, des calcifications intra-craniennes par exemple, ou les crises d'épilepsie que l'on n'avait pas retrouvées au premier examen.

Encore bien plus fréquente est l'absence de toute lésion oculaire visible. A l'extrême, on substitue aux classiques crises comitiales des « migraines persistantes », comme le faisait déjà Koch en 1940, pour appuyer sa conception du Sturge-Weber-Krabbe, affection familiale.

Il est évident cependant que les variantes monosymptomatiques ont droit de cité là où on les rencontre dans une famille qui compte dans ses rangs un cas authentique.

Il nous paraît inutile de reprendre les laborieuses classifications plus ou moins livresques des formes atypiques en :

- formes avec ou sans participation oculaire,
- formes bi-symptomatiques de Larmande,
- formes très incomplètes, douteuses.

6. — DISCUSSION SUR LES AFFECTIONS VOISINES PROPOSITION D'ÉLARGISSEMENT DU CADRE

En ce qui concerne les formes de transition, les formes dissociées, les formes combinées, elles sont légion. On peut d'ailleurs voir plusieurs phacomatoses ou une phacomatose et une maladie systématisée coexistant chez un même sujet. Il y a ici toute une gamme de variétés et de combinaisons possibles. Il est probable qu'en dehors de l'angiomatose cérébro-méningée, entité plutôt anatomique que clinique, aucune anomalie n'est strictement pathognomonique de cette affection.

Les rapports avec la neuro-fibromatose de Recklinghausen, ou la sclérose tubéreuse de Bourneville sont évidents. Il faut rappeler ceux moins nets, mais signalés, avec la maladie de Von Hippel-Lindau.

A côté de ces cas qui tous rentrent dans le cadre des phacomatoses, il y en a d'autres, nombreux aussi, où ce S. W. complet ou partiel est associé à d'autres dystrophies ou malformations tels que :

- angiomes viscéraux,
- pieds-bots,
- arachnosyndactylie, gigantisme partiel, etc...

— citons pour mémoire le travail de Polan et Butterworth qui reprenant en revue toute la maladie de Unna ou « Bulldog scalp » de Weber, notent que près de 17% des cas signalés par divers auteurs s'accompagnent de tumeurs, nævi, neuro-fibromatose, et que 28% du total des cas publiés s'accompagnent d'arriération mentale.

CONCLUSION

Sans doute la maladie de Sturge-Weber-Krabbe est-elle une affection plus fréquente qu'un ne pense, mais il est probable que beaucoup d'enfants en meurent avant, pendant, ou immédiatement après la naissance. Au maximum, on pourrait dire que la maladie de Sturge-Weber-Krabbe n'est qu'une forme bénigne, c'est-à-dire autorisant la vie, d'une très grave altération de l'embryon. Malheureusement, aucune étude, aucune analyse de mort néo-natale, précisant des lésions angiomeuses, n'existent pour étayer cette assertion. Bogaert lui-même le regrette : « il n'y a presque pas d'autopsies d'angiomatoses encéphalo-trigéminales à la naissance ou dans les premiers mois de la vie ».

Quoi qu'il en soit, il est très évident que ce n'est qu'en continuant une étude analytique serrée de tous les phénomènes physico-chimiques élaborés au sein du plus intime des cellules, par la découverte de la cause précise de leur altération, que nous parviendrons quelque jour à un degré de plus de la connaissance de cette maladie.

Puisse ce très modeste petit opuscule y avoir contribué.

Vu, le Doyen,
Léon BINET.

Vu, le Président de Thèse,
Professeur Léon MICHAUX.

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,
Jean SARRAILH.

BIBLIOGRAPHIE

- ALAJOUANINE, HORNET et THUREL. — Etude des Troubles circulatoires localisés à certaines couches du cortex. — *Revue Neurologique*, 36, page 819, année 1936.
- ALEXANDER ET MEYERS. — Angiômes cutanés et angiômes intra-crâniens. — *Le Scalpel*, 87, page 1079, année 1942.
- APPELMANS. — Angiômatoze encéphalo-trigéminee. — *Archives d'ophtalmologie*, 52, page 835, année 1938.
- ARON. — Rôle du S N C dans la croissance embryonnaire. — *Archives de Biologie*, 39, page 607.
- BAR (Louis-Denise). — Les rapports entre les angiomatoses du type Sturge-Weber-Krabbe et les autres dysplasies (formes de passage). — *Acta Neurologica et psychiatrica Belgica*, avril 1950, 50, n° 11, pages 580-710, pages 713-786.
- BARUK. — Migraines d'apparence psychogénétique, suivies d'épilepsie jacksoniennes, dans un cas d'angiome cérébral. — *L'Encéphale*, 26, pages 42-44, année 1931.
- BENDER. — Problèmes psychologiques des enfants atteints d'affection cérébrale organique. — *American journal orthopsychiatric*, 19, pages 405-415, juillet 1949.
- BOGAERT (Van L.). — Les dysplasies neuro-ectodermiques congénitales. Pathologie des Angiomatoses. — *Acta Neurologica et Psychiatrica Belgica*, 50, n° 11, avril 1950, Idem. 51, n° 6, juin 1951.
- BRUSHFIELD. — Naevus and hemiplegia proceed. — *Royal Soc. Med.*, 22, page 12, année 1928.
- CASERO. — La Asociacion naevus flammeus-glaucoma y el sindrome de S. W. — *American journal opht.*, 30, page 77, année 1947.
- COHEN et KAY. — Associated facial hemangioma and intracranial lesion (Weber-Dimitri disease). — *American journal Dis. child.*, 62, page 606, année 1941.
- CUSHING. — Angioblastic meningiomas. — *Arch. Pathol.*, 6, page 953, année 1928.

- DELAY et PICHOT P. — Phacomatose associant à une maladie de Sturge-Weber-Krabbe une hypertrophie osseuse, une pigmentation irido-sclérotique et une oligophrénie. — *Revue Neurologique*, 78, mars-avril 1946.
- DE MORSIER et FRANCESCHETTI. — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe. — *Schweiz. Med. : Wschr.*, 67, page 285, année 1937.
- DIMITRI. — Sobre una forma especial de angiomas cerebrales. — *El Dia Medico*, 35, année 1942.
- ESSER (P. H.). — La maladie de Sturge-Weber-Krabbe. — *Archiv für. Psychiatric und Nervenkrankheiten*, année 1941, vol. 113, fasc. 2, pages 440-452.
- HEBOLD. — Hemangiom die Weichen-Himnhaut bei Naevus Vascularis des Gesichts. — *Archiv. F Psych.*, 51, pages 445-456, année 1913.
- HEUYER et LEOVICI. — Oligophrénie et cataracte. — *Archives Françaises de Pédiatrie*, 4, n° 6, pages 638-639, année 1947.
- HIPPEL (Von). — Uber das Angiom der Aderhaut. — *Archiv. F. Opht.*, 127, page 46, année 1931.
- HOLDEN (R. H.). — Une revue des travaux de psychologie dans le cadre des paralysies cérébrales. — *American journal Mental deficiency*, 57, n° 1, pages 92-99, juin 1952.
- JERVIS (George A.). — Medical aspects of mental deficiency. — Même ouvrage que Holden.
- KALISCHER. — Ein Fall Von Telangiectasie die Gesichts und der weichen. — *Hirnhaut Arch. F. Psych.*, 34, page 171, année 1901.
- KIRMISSON. — Malformations congénitales.
- KRABBE (K. H.). — Facial and Meningeal angiomatosis associated with calcification of the brain cortex. — *Arch. Neurol. et Psych.*, 32, page 737, année 1934.
- MANOLESKO LAZARESCO et VINTILLESKO. — Naevus flammeus facial, angiôme et glaucome. Maladie de S. W. — *Revue O.-N. O.*, 16, page 664, année 1932.
- MAY (Raoul-Michel). — Embryologie du Système nerveux.
- MICHAUX Léon. — In Psychiatrie Infantile. — In Encyclopédie-Médico-Chirurgicale. — Partie Psychiatrique.
- MYLE. — Sémeïologie de l'angiomatose encéphalo-trigémisée ou encéphalo-cranio-faciale. — *Acta Neurologica et Psychiatrica Belgica*, 50, n° 11, page 713-786, décembre 1950.
- POLAN and BUTTERWORTH. — Cutis Verticis gyrata. A review with report of some new cases. — *American journal of Mental Deficiency*, 57, juin 1952, n° 1, page 450.
- ROGER (H.), MOUREN P. — *Annales médico-psychologiques* 1, n° 1, janvier 1944, pages 1 à 8.

- THIEFFRY et ASKENAZY H. — *Revue Neurologique*, 66, n° 1, page 109, juillet 1936.
- VOLLAND. — Über zwei Fälle von zerebralen Angiom. — *Ztschr. f. d. Erbf ; v. Behand. d. Schwachsinn*s, 6, page 130, année 1913.
- WEBER (Parkes) 1922. — *Journal of Neurology and Psychiatry*, 3, page 134.
- WEBER. — Note of the Nature of Verticis Gyrata, cutis striata, and particularly on their occurrence in Acromegaly. — *British Journ. Dermatol.* 40, page 1-11, janvier 1928.
- WORTIS AND SHASKAN D. — Deficience mentale associée à la rétinite pigmentaire.
- YANNET (Hermann). — Medical Research in the field of Mental Deficiency.
-

TABLE DES MATIÈRES

	Pages
I. Introduction	9
II. Historique	11
III. Petit memento chronologique	13
IV. Rappel clinique	14
V. Observations et photographies	19-33
VI. Discussion	34
1. Sur l'origine embryologique de la maladie.....	34
2. Sur l'origine génétique de la maladie	36
3. Sur une carence vitaminiq. maternelle éventuelle.....	37
4. Hypothèse de Laignel-Lavastine et Tinel	37
5. Sur les formes atypiques	37
6. Sur les maladies voisines	38
7. Proposition d'élargissement du cadre	38
VII. Conclusion	38
VIII. Bibliographie	40

